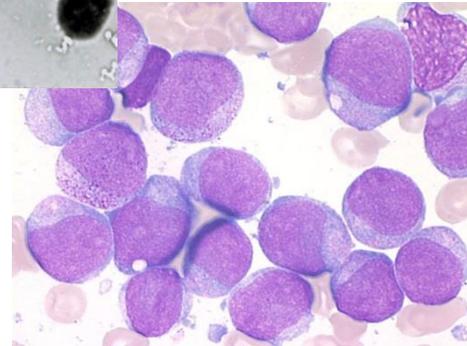
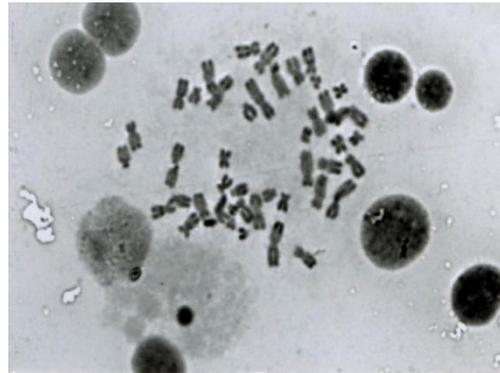


Nouvelles classifications des SMD et LAM



Syndrome myelodysplasique 2016

=> Néoplasme myélodysplasique 2022

Syndrome myelodysplasique ²⁰¹⁶

=> Néoplasme myélodysplasique ²⁰²²

Table 3. Classification and defining features of myelodysplastic neoplasms (MDS).

| | Blasts | Cytogenetics | Mutations |
|---|------------------------------------|---|---|
| MDS with defining genetic abnormalities | | | |
| MDS with low blasts and isolated 5q deletion (MDS-5q) | <5% BM and <2% PB | 5q deletion alone, or with 1 other abnormality other than monosomy 7 or 7q deletion | |
| MDS with low blasts and <i>SF3B1</i> mutation ^a (MDS- <i>SF3B1</i>) | | Absence of 5q deletion, monosomy 7, or complex karyotype | <i>SF3B1</i> |
| MDS with biallelic <i>TP53</i> inactivation (MDS-bi <i>TP53</i>) | <20% BM and PB | Usually complex | Two or more <i>TP53</i> mutations, or 1 mutation with evidence of <i>TP53</i> copy number loss or cnLOH |
| MDS, morphologically defined | | | |
| MDS with low blasts (MDS-LB) | <5% BM and <2% PB | | |
| MDS, hypoplastic ^b (MDS-h) | | | |
| MDS with increased blasts (MDS-IB) | | | |
| MDS-IB1 | 5–9% BM or 2–4% PB | | |
| MDS-IB2 | 10–19% BM or 5–19% PB or Auer rods | | |
| MDS with fibrosis (MDS-f) | 5–19% BM; 2–19% PB | | |

^aDetection of $\geq 15\%$ ring sideroblasts may substitute for *SF3B1* mutation. Acceptable related terminology: MDS with low blasts and ring sideroblasts.

^bBy definition, $\leq 25\%$ bone marrow cellularity, age adjusted.

BM bone marrow, PB peripheral blood, cnLOH copy neutral loss of heterozygosity.

Par rapport à 2016:
 Disparition des SMD-ULD et MLD
 Plus de distinction selon le nombre de cytopénies

SMD avec anomalies génétiques définies

Délétion 5q

SF3B1

TP53

SMD avec anomalies génétiques définies

Jusqu'à 2016, **une seule catégorie de SMD avec anomalie génétique** :

=> SMD-LB avec délétion 5q isolée (**SMD-5q**)



Critères (2022) :

- Blastes < 5% MO ou < 2% sang (SMD-LB)
- Délétion 5q isolée ou avec une autre anomalie chromosomique autre que -7 ou délétion 7q

SMD avec anomalies génétiques définies

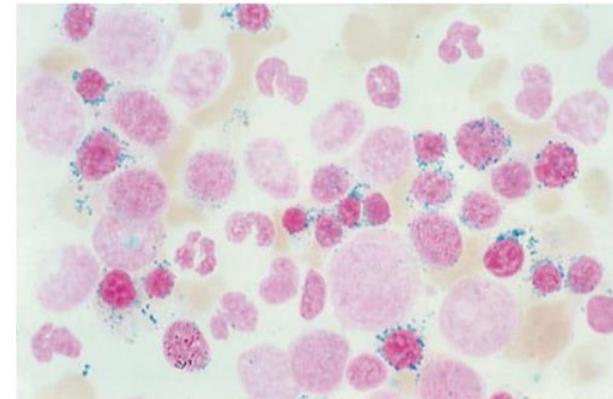
Depuis 2022, apparition de **2 nouvelles catégories** :

=> **SMD-LB** et mutation **SF3B1 (SMD-SF3B1)**

Critères :

- Blastos < 5% MO ou < 2% sang (SMD-LB)
- Mutation **SF3B1 VAF ≥ 10%**
- Absence de del 5q, -7, caryotype complexe ou de mutation *RUNX1*.

«SMD-LB avec ring sidéroblastes » :
alternative acceptable dans les cas
SF3B1-WT et sidéroblastes en
couronnes ≥15%



SMD avec anomalies génétiques définies

⇒ **SMD avec inactivation biallélique de TP53 (SMD-biTP53)**

Critères:

- Présence **d'une mutation et perte d'un allèle** (*copy number loss or cnLOH*)

OU

- Présence de **≥ 2 mutations** (VAF ≥ 10%)

⇒ Clone néoplasique dépourvu de toute p53 sauvage

Cette entité « surpasse » les SMD-5q et SMD-SF3B1.

SMD avec anomalies génétiques définies

Inactivation biallélique $TP53 > del(5q) > SF3B1$

- Inactivation biallélique $TP53 + del(5q)$ → **MDS-bi $TP53$**
- Inactivation biallélique $TP53 + mutation SF3B1$ → **MDS-bi $TP53$**
- $del(5q) + mutation SF3B1$ → **MDS-5q**
- $del(5q) + mutation TP53$ monoallélique → **MDS-5q**
- mutation $SF3B1 + mutation TP53$ monoallélique → **MDS- $SF3B1$**

SMD: Pronostic

IPSS

| Groupe pronostique | Anomalie cytogénétique |
|--------------------|--|
| Bon | -Y, normal, del(5q), del(20q) |
| Intermédiaire | Autres anomalies |
| Mauvais | Complexe (≥3 anomalies) ou anomalies du chromosome 7 |

IPSS-R

| GRUPE PRONOSTIQUE | ANOMALIE CYTOGENETIQUE |
|-------------------|---|
| Très Bon | -Y, del(11q) |
| Bon | Caryotype normal, del(5q), del(12p), doubles anomalies incluant la del(5q) |
| Intermédiaire | Del(7q), +8, +19, i(17q), toute autre simple ou double anomalie |
| Mauvais | -7, inv(3)/t(3q)/del(3q); double anomalie incluant -7 ou del(7q), caryotype complexe de 3 anomalies |
| Très mauvais | Caryotype complexe de plus de 3 anomalies |

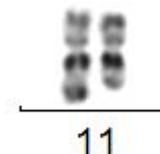


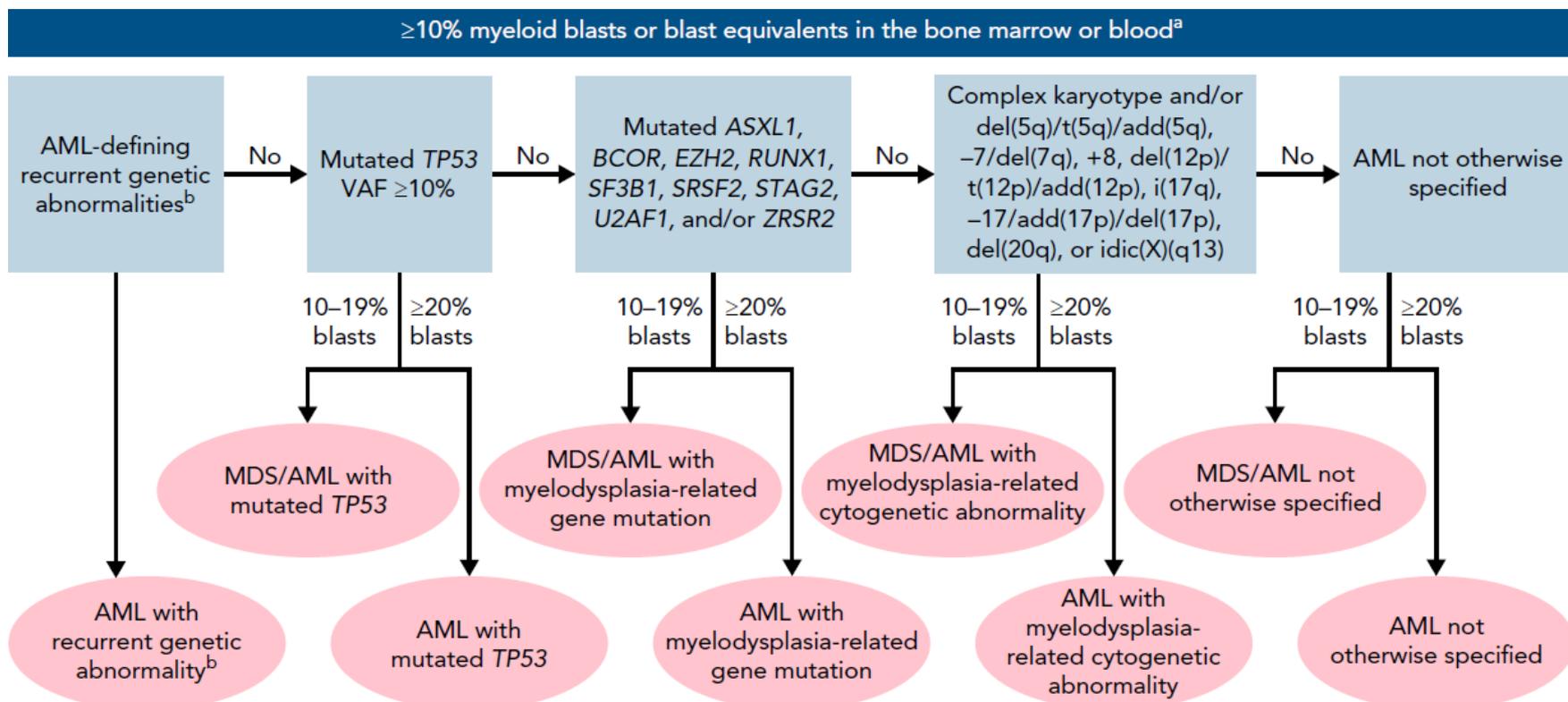
Tableau 5 : groupes pronostiques des anomalies cytogénétiques de l'IPSS-R

SMD-IB2 => SMD/LAM

SMD/LAM :

⇒ 10 % à 19 % de blastes (MO ou sang)

⇒ anomalies génétiques définies



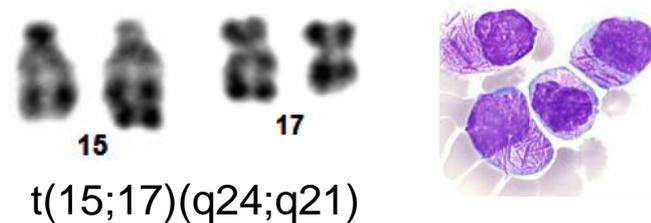
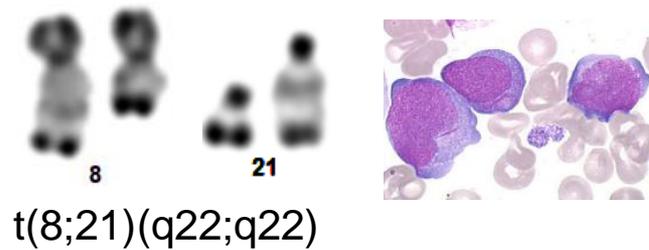
SMD-IB2 => LAM

AML with recurrent genetic abnormalities (requiring $\geq 10\%$ blasts in BM or PB)*

- APL with t(15;17)(q24.1;q21.2)/PML::RARA†
- AML with t(8;21)(q22;q22.1)/RUNX1::RUNX1T1
- AML with inv(16)(p13.1q22) or t(16;16)(p13.1;q22)/CBFB::MYH11
- AML with t(9;11)(p21.3;q23.3)/MLLT3::KMT2A‡
- AML with t(6;9)(p22.3;q34.1)/DEK::NUP214
- AML with inv(3)(q21.3q26.2) or t(3;3)(q21.3;q26.2)/GATA2, MECOM(EVI1)§
- AML with other rare recurring translocations||
- AML with mutated NPM1

LAM avec anomalies génétiques récurrentes nécessitant $\geq 20\%$ blastes:

- AML with in-frame bZIP mutated CEBPA¶
- AML with t(9;22)(q34.1;q11.2)/BCR::ABL1*





Cas pratique n°1

Clinique: Femme de 62 ans

Asthénie et palpitations à l'effort depuis 2 mois

Anorexie avec un amaigrissement de 5 kg en 1 mois.



NFS :

Hb 5 g/dl (VN: 12-16)

GB 1.5 G/L (VN: 4-10)

PLQ 40 G/L (VN: 150-400)

LIGNEE GRANULEUSE

64

| | | | |
|----------------|--------------|----|-----------|
| Myéloblastes | | 18 | 2 - 4 % |
| Promyélocytes | | 3 | 4 - 8 % |
| Myélocytes | Neutrophiles | 20 | 5 - 15 % |
| | Eosinophiles | 0 | 0 - 1 % |
| Métamyélocytes | Neutrophiles | 10 | 15 - 20 % |
| | Eosinophiles | 0 | 0 - 1 % |
| Polynucléaires | Neutrophiles | 13 | 20 - 30 % |
| | Eosinophiles | 0 | 1 - 2 % |
| | Basophiles | 0 | 0.5 - 1 % |

LIGNEE ERYTHROBLASTIQUE

30

| | | | |
|-------------------|--------------------|----|----------|
| Proérythroblastes | | 0 | 1 - 2 % |
| Erythroblastes | Basophiles | 2 | 4 - 8 % |
| Erythroblastes | Polychromatophiles | 11 | 6 - 10 % |
| Erythroblastes | Acidophiles | 17 | 4 - 10 % |

AUTRES CELLULES

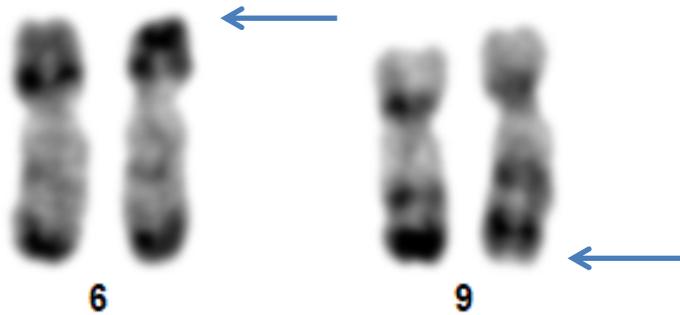
6

| | | | |
|-------------|--|---|----------|
| Lymphocytes | | 5 | 5 - 15 % |
| Plasmocytes | | 0 | 1 - 3 % |
| Monocytes | | 1 | 2 - 3 % |

Conclusion : présence de signes de dysplasie de la lignée granuleuse et mégacaryocytaire avec un excès de blastes en faveur d'un diagnostic de **SMD-IB2**

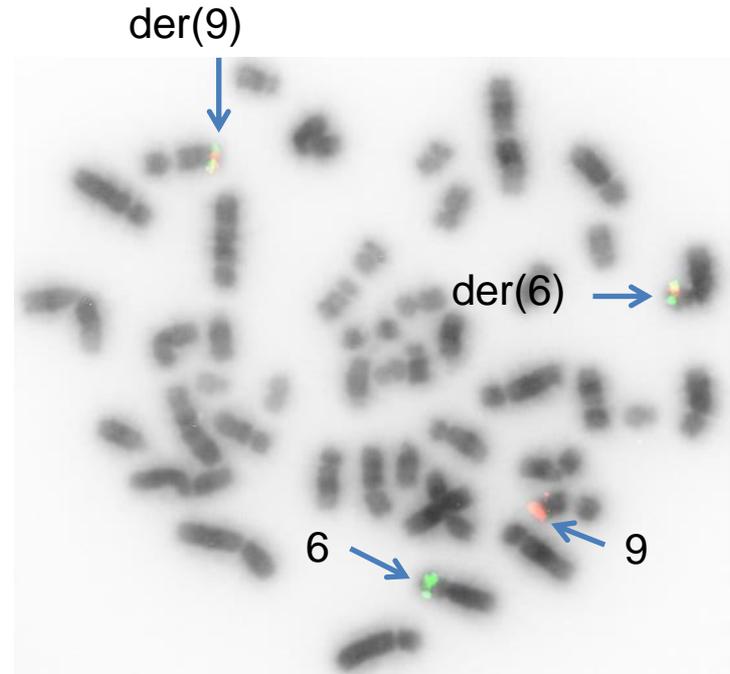
Cas pratique n°1

Cytogénétique



t(6;9)(p22;q34)

FISH



DEK/NUP214

Sonde double fusion
Kreatech Leica Biosystems

SMI ~~B2~~ => LAM
Risque **défavorable**

Myelodysplastic neoplams

| | Blastes < 5% | 5% ≤ Blastés ≤ 9% | 10% ≤ Blastés Mo ≤ 20% |
|--|-------------------------------------|---------------------------|--|
| Délétion 5q | MDS-5q | MDS-IB1 | MDS/AML with myelodysplasia-related cytogenetic abnormality |
| Mutation <i>SF3B1</i> | MDS-<i>SF3B1</i> | MDS-IB1 | MDS-IB2 ou MDS/AML not otherwise specified |
| MDS-bi <i>TP53</i> | MDS-bi <i>TP53</i> | MDS-bi <i>TP53</i> | MDS/AML with mutated <i>TP53</i> |
| Mutations <i>ASXL1</i> , <i>BCOR</i> , <i>EZH2</i> , <i>RUNX1</i> , <i>SF3B1</i> , <i>SRSF2</i> , <i>STAG2</i> , <i>U2AF1</i> et/ou <i>ZRSR2</i> | MDS with low blasts (MDS-LB) | MDS-IB1 | MDS/AML with myelodysplasia-related gene mutation |
| caryotype complexe, t(5q)/add(5q), -7/del(7q), +8, del(12p)/t(12p)/add(12p) i(17q), 7/add(17p)/del(17p), del(20q) ou idic(X)(q13) | MDS-LB | MDS-IB1 | MDS/AML with myelodysplasia-related cytogenetic abnormality |
| Autres anomalies cytogénétiques Autres mutations | MDS-LB | MDS-IB1 | MDS-IB2 ou MDS/AML not otherwise specified |

Leucémie aigue myéloïde

Leucémie aigue myéloïde

2016

Classifications OMS

2022 : 2 familles

Acute myeloid leukemia (AML) and related neoplasms

AML with recurrent genetic abnormalities

AML with t(8;21)(q22;q22.1);*RUNX1-RUNX1T1*

AML with inv(16)(p13.1q22) or t(16;16)(p13.1;q22);*CBFB-MYH11*

APL with *PML-RARA*

AML with t(9;11)(p21.3;q23.3);*MLL3-KMT2A*

AML with t(6;9)(p23;q34.1);*DEK-NUP214*

AML with inv(3)(q21.3q26.2) or t(3;3)(q21.3;q26.2); *GATA2, MECOM*

AML (megakaryoblastic) with t(1;22)(p13.3;q13.3);*RBM15-MKL1*

Provisional entity: AML with *BCR-ABL1*

AML with mutated *NPM1*

AML with biallelic mutations of *CEBPA*

Provisional entity: AML with mutated *RUNX1*

AML with myelodysplasia-related changes

Therapy-related myeloid neoplasms

AML, NOS

AML with minimal differentiation

AML without maturation

AML with maturation

Acute myelomonocytic leukemia

Acute monoblastic/monocytic leukemia

Pure erythroid leukemia

Acute megakaryoblastic leukemia

Acute basophilic leukemia

Acute panmyelosis with myelofibrosis



Acute myeloid leukaemia with defining genetic abnormalities

Acute promyelocytic leukaemia with *PML::RARA* fusion

Acute myeloid leukaemia with *RUNX1::RUNX1T1* fusion

Acute myeloid leukaemia with *CBFB::MYH11* fusion

Acute myeloid leukaemia with *DEK::NUP214* fusion

Acute myeloid leukaemia with *RBM15::MRTFA* fusion

Acute myeloid leukaemia with *BCR::ABL1* fusion

Acute myeloid leukaemia with *KMT2A* rearrangement

Acute myeloid leukaemia with *MECOM* rearrangement

Acute myeloid leukaemia with *NUP98* rearrangement

Acute myeloid leukaemia with *NPM1* mutation

Acute myeloid leukaemia with *CEBPA* mutation

Acute myeloid leukaemia, myelodysplasia-related

Acute myeloid leukaemia with other defined genetic alterations

Acute myeloid leukaemia, defined by differentiation

Acute myeloid leukaemia with minimal differentiation

Acute myeloid leukaemia without maturation

Acute myeloid leukaemia with maturation

Acute basophilic leukaemia

Acute myelomonocytic leukaemia

Acute monocytic leukaemia

Acute erythroid leukaemia

Acute megakaryoblastic leukaemia

Leucémie aigue myéloïde

Classification OMS

Acute myeloid leukaemia with defining genetic abnormalities

Acute promyelocytic leukaemia with *PML::RARA* fusion

Acute myeloid leukaemia with *RUNX1::RUNX1T1* fusion

Acute myeloid leukaemia with *CBFβ::MYH11* fusion

Acute myeloid leukaemia with *DEK::NUP214* fusion

Acute myeloid leukaemia with *RBM15::MRTFA* fusion

Acute myeloid leukaemia with *BCR::ABL1* fusion

Acute myeloid leukaemia with *KMT2A* rearrangement

Acute myeloid leukaemia with *MECOM* rearrangement

Acute myeloid leukaemia with *NUP98* rearrangement

Acute myeloid leukaemia with *NPM1* mutation

Acute myeloid leukaemia with *CEBPA* mutation

Acute myeloid leukaemia, myelodysplasia-related

Acute myeloid leukaemia with other defined genetic alterations

remplace



AML with t(9;11)(p22;q23); *KMT2A-MLLT3*

AML with inv(3)(q21.3q26.2) or
t(3;3)((q21.3;q26.2) *GATA2*, *MECOM*

remplace



AML, myelodysplasia related
changes

Nouveauté
2022

Par rapport à 2016, disparition de

Provisional entity: AML with mutated RUNX1



Les mutations RUNX1 dans la LAM présentent un si large éventail de caractéristiques moléculaires qu'il a été déterminé qu'elles manquaient de spécificité pour définir une entité de LAM.

Cas pratique n°2

Nouveauté
2022

Acute myeloid leukaemia with *NUP98* rearrangement

Cas pratique n°2

LAM avec réarrangement de NUP98

Nouvelle entité OMS

Plusieurs partenaires décrits
anomalies cryptiques ++
ELN : intermédiaire



Clinique: Homme de 36 ans
Asthénie invalidante



NFS:

GB : 75 G/L (60% de blastes)
Hb: 5,7 g/dL
PLQ: 54 G/L

| | | | |
|--------------------------------|--------------------|-----------|-----------|
| BLASTES | | 67 | 0 |
| LIGNEE GRANULEUSE | | 20 | |
| Myéloblastes | | 0 | 2 - 4 % |
| Promyélocytes | | 3 | 4 - 8 % |
| Myélocytes | Neutrophiles | 2 | 5 - 15 % |
| | Eosinophiles | 0 | 0 - 1 % |
| Métamyélocytes | Neutrophiles | 2 | 15 - 20 % |
| | Eosinophiles | 0 | 0 - 1 % |
| Polynucléaires | Neutrophiles | 13 | 20 - 30 % |
| | Eosinophiles | 0 | 1 - 2 % |
| | Basophiles | 0 | 0.5 - 1 % |
| LIGNEE ERYTHROBLASTIQUE | | 5 | |
| Proérythroblastes | | 0 | 1 - 2 % |
| Erythroblastes | Basophiles | 1 | 4 - 8 % |
| Erythroblastes | Polychromatophiles | 2 | 6 - 10 % |
| Erythroblastes | Acidophiles | 2 | 4 - 10 % |
| AUTRES CELLULES | | 8 | |
| Lymphocytes | | 3 | 5 - 15 % |
| Plasmocytes | | 1 | 1 - 3 % |
| Monocytes | | 4 | 2 - 3 % |
| | | | 0 % |

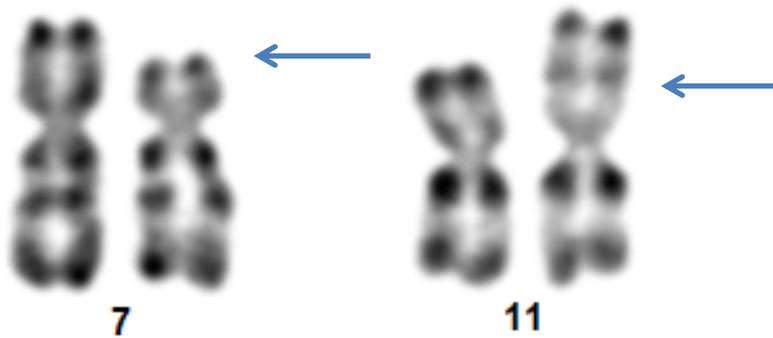
CONCLUSION :

Cytologie de leucémie aiguë myéloïde de type M2

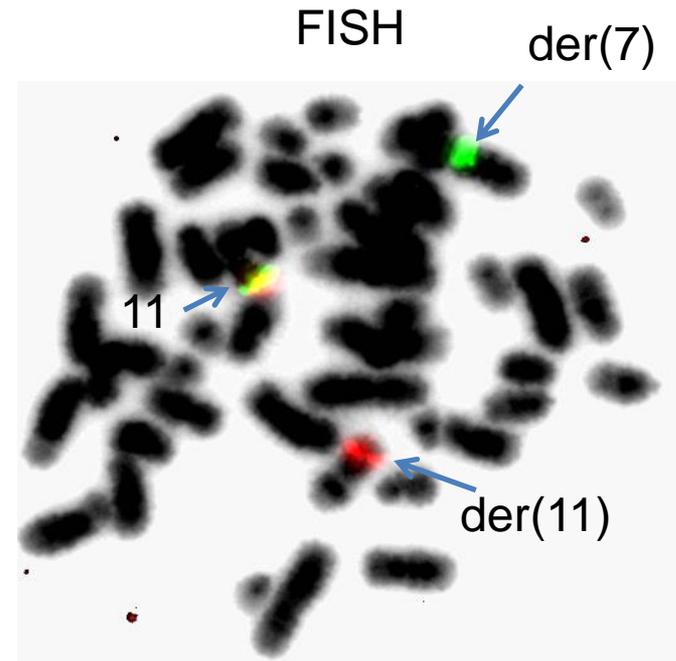
Cas pratique n°2

LAM avec réarrangement de NUP98

Cytogénétique



t(7;11)(p14-15;p15)



Sonde break apart
NUP98 Cytocell

Diagnostic de LAM avec
réarrangement NUP98
Risque **intermédiaire**

Cas pratique n°3

LAM avec réarrangement **MECOM**



Cas pratique n°3

LAM avec réarrangement MECOM



Clinique : Femme de 53 ans
 Consulte aux urgences pour
 AEG, fièvre + hématomes



NFS:

GB : 82 G/L (53% de blastes)

Hb : 9,2 g/dL

PLQ : 10 G/L

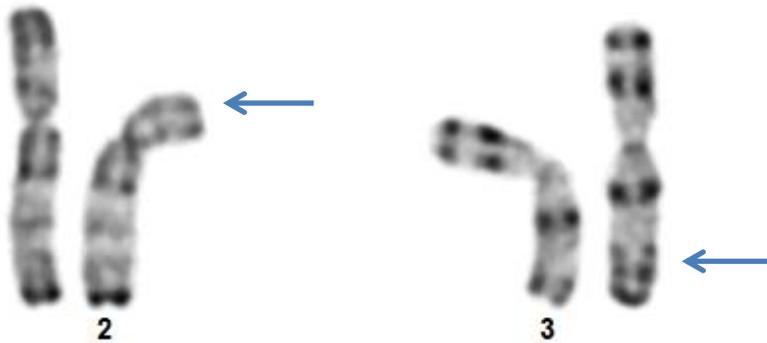
| | | | |
|--------------------------------|--------------------|-----------|-----------|
| BLASTES | | 68 | 0 |
| LIGNEE GRANULEUSE | | 17 | |
| Myéloblastes | | 0 | 2 - 4 % |
| Promyélocytes | | 1 | 4 - 8 % |
| Myélocytes | Neutrophiles | 6 | 5 - 15 % |
| | Eosinophiles | 0 | 0 - 1 % |
| Métamyélocytes | Neutrophiles | 3 | 15 - 20 % |
| | Eosinophiles | 0 | 0 - 1 % |
| Polynucléaires | Neutrophiles | 7 | 20 - 30 % |
| | Eosinophiles | 0 | 1 - 2 % |
| | Basophiles | 0 | 0.5 - 1 % |
| LIGNEE ERYTHROBLASTIQUE | | 0 | |
| Proérythroblastes | | 0 | 1 - 2 % |
| Erythroblastes | Basophiles | 0 | 4 - 8 % |
| Erythroblastes | Polychromatophiles | 0 | 6 - 10 % |
| Erythroblastes | Acidophiles | 0 | 4 - 10 % |
| AUTRES CELLULES | | 15 | |
| Lymphocytes | | 12 | 5 - 15 % |
| Plasmocytes | | 0 | 1 - 3 % |
| Monocytes | | 3 | 2 - 3 % |
| | | | 0 % |

Conclusion: Cytologie de LAM

Cas pratique n°3

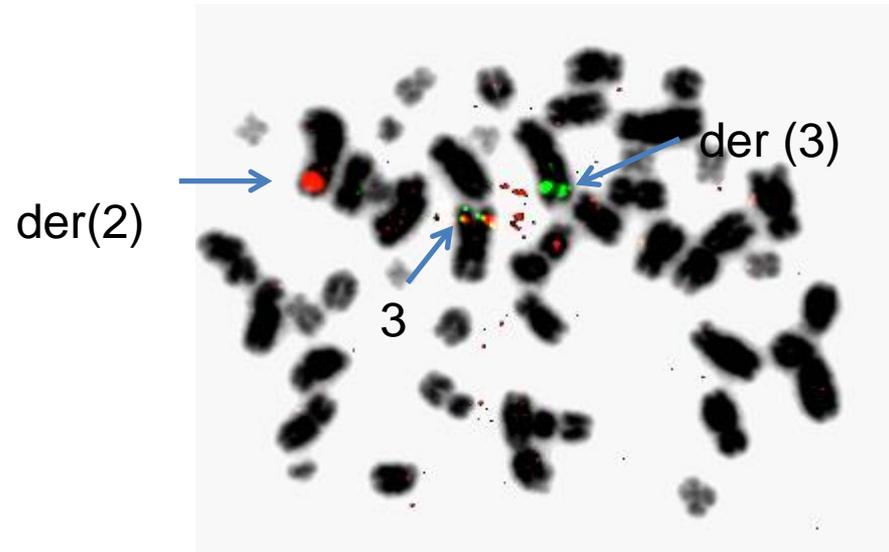
LAM avec réarrangement MECOM

Cytogénétique



t(2;3)(p21;q26)

FISH



?/MECOM
Sonde break apart
metasystem

Leucémie aigue myéloïde

Classification OMS

Acute myeloid leukaemia, myelodysplasia-related

remplace

AML, myelodysplasia related changes

LAM avec changements liés à la myelodysplasie (MRC) 2016

⇒ LAM liée à la myélodysplasie (LAM-MR) 2022

Table 8. Cytogenetic and molecular abnormalities defining acute myeloid leukaemia, myelodysplasia-related.

| Defining cytogenetic abnormalities |
|--|
| Complex karyotype (≥ 3 abnormalities) |
| 5q deletion or loss of 5q due to unbalanced translocation |
| Monosomy 7, 7q deletion, or loss of 7q due to unbalanced translocation |
| 11q deletion |
| 12p deletion or loss of 12p due to unbalanced translocation |
| Monosomy 13 or 13q deletion |
| 17p deletion or loss of 17p due to unbalanced translocation |
| Isochromosome 17q |
| idic(X)(q13) |
| Defining somatic mutations |
| ASXL1 |
| BCOR |
| EZH2 |
| SF3B1 |
| SRSF2 |
| STAG2 |
| U2AF1 |
| ZRSR2 |

Nouveautés 2022

Les seuls critères morphologiques désormais insuffisants

Nécessité :

- antécédent de SMD ou SMP/SMD ET/OU
- présence d'une (ou plus) anomalie génétique

Balanced abnormalities

t(11;16)(q23.3;p13.3)

t(3;21)(q26.2;q22.1)

t(1;3)(p36.3;q21.2)

t(2;11)(p21;q23.3)

t(5;12)(q32;p13.2)

t(5;7)(q32;q11.2)

t(5;17)(q32;p13.2)

t(5;10)(q32;q21.2)

t(3;5)(q25.3;q35.1)

Par rapport à 2016, disparition de :

2022 ELN risk

| Risk category† | Genetic abnormality |
|----------------|--|
| Favorable | <ul style="list-style-type: none"> • t(8;21)(q22;q22.1)/RUNX1::RUNX1T1†,‡ • inv(16)(p13.1q22) or t(16;16)(p13.1;q22)/CBFB::MYH11†,‡ • Mutated NPM1†,§ without FLT3-ITD • bZIP in-frame mutated CEBPA |
| Intermediate | <ul style="list-style-type: none"> • Mutated NPM1†,§ with FLT3-ITD • Wild-type NPM1 with FLT3-ITD (without adverse-risk genetic lesions) • t(9;11)(p21.3;q23.3)/MLLT3::KMT2A†,¶ • Cytogenetic and/or molecular abnormalities not classified as favorable or adverse |
| Adverse | <ul style="list-style-type: none"> • t(6;9)(p23.3;q34.1)/DEK::NUP214 • t(v;11q23.3)/KMT2A-rearranged# • t(9;22)(q34.1;q11.2)/BCR::ABL1 • t(8;16)(p11.2;p13.3)/KAT6A::CREBBP • inv(3)(q21.3q26.2) or t(3;3)(q21.3;q26.2)/GATA2, MECOM(EVI1) • t(3q26.2;v)/MECOM(EVI1)-rearranged • -5 or del(5q); -7; -17/abn(17p) • Complex karyotype,** monosomal karyotype†† • Mutated ASXL1, BCOR, EZH2, RUNX1, SF3B1, SRSF2, STAG2, U2AF1, and/or ZRSR2‡‡ • Mutated TP53^a |

Hématopoïèse clonale

⇒ Formellement reconnue comme une catégorie précurseur de pathologie myéloïde

- **CHIP** : *Clonal haematopoiesis of indeterminate potential*

Présence dans le sang ou la moelle d'une **mutation somatique** dans un gène associé aux pathologies myéloïdes avec une VAF $\geq 2\%$ ou **anomalie cytogénétique** définie **sans diagnostic d'hémopathie ou cytopénie inexpliquée**

- **CCUS** : *Clonal cytopenia of undetermined significance*

Présence d'une *CHIP* avec une ou plusieurs **cytopénies persistantes** (4 mois ou +) inexpliquées sans critère formel de néoplasme myéloïde

Hématopoïèse clonale

| Chromosomal abnormality | Frequency | |
|--|-------------|---------------------|
| | MDS overall | Therapy-related MDS |
| Unbalanced | | |
| Gain of chromosome 8 ^a | 10% | |
| Loss of chromosome 7 or del(7q) | 10% | 50% |
| del(5q) | 10% | 40% |
| del(20q) ^a | 5–8% | |
| Loss of Y chromosome ^a | 5% | |
| Isochromosome 17q or t(17p) | 3–5% | 25–30% |
| Loss of chromosome 13 or del(13q) | 3% | |
| del(11q) | 3% | |
| del(12p) or t(12p) | 3% | |
| del(9q) | 1–2% | |
| idic(X)(q13) | 1–2% | |
| Balanced | | |
| t(11;16)(q23.3;p13.3) | | 3% |
| t(3;21)(q26.2;q22.1) | | 2% |
| t(1;3)(p36.3;q21.2) | 1% | |
| t(2;11)(p21;q23.3) | 1% | |
| inv(3)(q21.3q26.2)/t(3;3)(q21.3;q26.2) | 1% | |
| t(6;9)(p23;q34.1) | 1% | |

+ Caryo cpx → SMD

CCUS
CHIP

ICC 2022

Mise à jour de la liste des anomalies définissant le SMD:

Cytogénétiques:

=> **del(5q), - 7, del(7q) ou caryotype complexe** (≥ 3 anomalies cytogénétiques indépendantes, sauf -Y)

Les anciennes anomalies cytogénétiques définissant le SMD jusque là sont désormais prises en compte dans le cadre du CCUS.

Moléculaires:

=> **SF3B1** (VAF ≥ 10%) et **TP53 multihit**

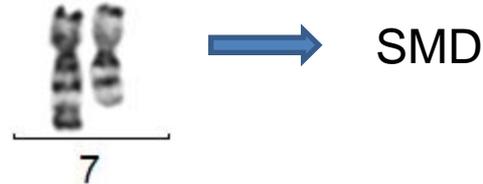


Cas pratique n°4

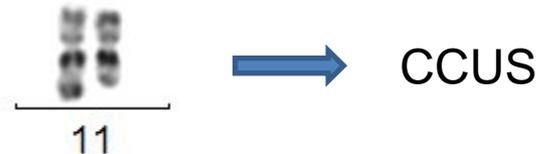
NFS:
Hb: 10 g/dL

Myelogramme :
Présence de quelques signes discrets de dysgranulopoïèse sur une partie des éléments (<10%) insuffisant pour affirmer un diagnostic de SMD.

Cas n°1:



Cas n°2:



Cas n°3:

| Gène(s), Transcrit(s) | Variant(s) : cDNA (c.), protéine (p.) | Exon / Intron | VAF (%) | Pathogénicité |
|-----------------------|---------------------------------------|---------------|---------|---------------|
| TET2 (NM_001127208.2) | c.4097G>A, p.(Arg1366His) | Exon 09 | 35 | 5 : pathogène |

→ CCUS

Cas n°4:

| Gène(s), Transcrit(s) | Variant(s) : cDNA (c.), protéine (p.) | Exon | VAF (%) | Pathogénicité |
|-----------------------|---------------------------------------|---------|---------|---------------|
| SF3B1 (NM_012433.3) | c.2098A>G, p.(Lys700Glu) | Exon 15 | 20% | 5 : pathogène |

→ SMD

CONCLUSION

Nouvelle classification des LAM/SMD

Nécessité d'un **bilan génétique complet** des SMD et LAM comprenant a minima

- Cytogénétique (caryotype +/- FISH)
- NGS (séquençage d'un panel complet et avec une sensibilité optimale)

Pour établir :

- **la classification diagnostique**

- **l'impact pronostique**

▪ Cytogénétique :

❖ Revised International Prognostic Scoring System (IPSS-R)

❖ 2022 ELN risk classification

Greenberg PL. et al. *Blood* 2012

Döhner H; et al. *Blood* 2022

▪ Mutationnel :

❖ entre autre IPSS-Molecular

❖ 2022 ELN risk classification

Bernard E. et al. *NEJM* 2022

- **la prise en charge thérapeutique**

MERCI POUR VOTRE
ATTENTION

Dr. Marine DURANJOU

Cytogénétique et Biologie moléculaire

Département de Biopathologie, Institut Paoli-Calmettes, Marseille

13 septembre 2023